

Referenz Pädiatrie

Endokrinopathien > Varianten der Geschlechtsentwicklung

[Susanne Bechtold-Dalla Pozza](#), [Annette Richter-Unruh](#)

Varianten der Geschlechtsentwicklung

Susanne Bechtold-Dalla Pozza, Annette Richter-Unruh

Steckbrief

Unter dem Begriff der Varianten der Geschlechtsentwicklung („disorder of sexual development“, DSD) werden Erkrankungen zusammengefasst, bei denen das biologische/körperliche Geschlecht – bestehend aus den Geschlechtschromosomen (genetisches/chromosomales Geschlecht), dem Genitale (äußeres Geschlecht) und den Gonaden (gonadales Geschlecht) – nicht kongruent sind und das Geschlecht des Kindes nicht mehr eindeutig einer biologischen binären Kategorie (männlich oder weiblich) zugeordnet werden kann. Hiervon abzugrenzen ist der Begriff Gender („soziales Geschlecht“). Er steht für die Geschlechtseigenschaften, die das Individuum in Gesellschaft und Kultur hat und ist von den biologischen Geschlechtern des Menschen abgegrenzt.

Aktuelles

- ▶ Die aktuelle Leitlinie [2] wird bis Ende 2023 überarbeitet.
- ▶ Im Bundesgesetzblatt [1] werden im Gesetz zum Schutz von Kindern mit Varianten der Geschlechtsentwicklung Behandlungen an intergeschlechtlichen Kindern (= Kinder mit Varianten der Geschlechtsentwicklung), die noch nicht einwilligungsfähig sind, geregelt: „Behandlungen von einwilligungsunfähigen Kindern sind verboten, wenn dies allein in der Absicht erfolgen soll, das körperliche Erscheinungsbild des Kindes an das des männlichen oder weiblichen Geschlechts anzugleichen. Operative Eingriffe mit einer solchen Folge sind nur möglich, wenn sie nicht bis zu einer selbstbestimmten Entscheidung des Kindes aufgeschoben werden können, in der Regel ist eine familiengerichtliche Genehmigung dieser operativen Eingriffe erforderlich, dabei wird das Kindeswohl geprüft, dabei kann in einem vereinfachten Verfahren entschieden werden, wenn eine interdisziplinäre Kommission den Eingriff befürwortet hat.“

Synonyme

- ▶ disorder/difference of sexual development (DSD)
- ▶ Varianten der Geschlechtsentwicklung
- ▶ Intersexualität
- ▶ Intergeschlechtlichkeit

Keywords

- ▶ Gonadendysgenese
- ▶ gemischte Gonadendysgenese, ovotestikulär
- ▶ Androgenbiosynthese, erhöht oder vermindert
- ▶ Androgenrezeptor

- Kryptorchismus
- Hypospadie
- Hypogonadismus, hypergonadotroph oder hypogonadotroph
- Genitalfehlbildungssyndrome

Definition

Varianten der Geschlechtsentwicklung beschreiben die Inkongruenz des biologischen, körperlichen Geschlechts: Chromosomen, Gonaden, äußeres Genitale. Damit ergeben sich $3 \times 3 \times 3 = 27$ verschiedene Kombinationen.

Epidemiologie

Häufigkeit

- DSD gehört zu den seltenen Erkrankungen mit einer geschätzten Häufigkeit von 1:4500–5500 betroffenen Kindern weltweit pro Jahr, d.h. es werden ca. 150 Kinder mit einer uneindeutigen Geschlechtszuordnung pro Jahr in Deutschland geboren.
- In Deutschland leben ca. 8000–10000 Personen mit Abweichungen von der typischen Geschlechtsentwicklung.
- Die gemischte Gonadendysgenese tritt weltweit mit einer Häufigkeit von 1:10000, 46,XY-DSD mit 1:20000 und die ovotestikuläre DSD mit 1:100000 auf.
- Bei der 46,XX-DSD handelt es sich zumeist um einen Androgenexzess bei Defekt der 21-Hydroxylase im Rahmen des adrenogenitalen Syndroms (AGS) mit einer Häufigkeit von 1:14000–15000.
- Subsumiert man alle Genitalauffälligkeiten, wie Hypospadie oder Kryptorchismus, findet sich eine Häufigkeit von 1:200–300.
- Ergänzt man die Zahlen um numerische oder strukturelle Chromosomenaberrationen, liegt die Häufigkeit für das Klinefelter-Syndrom beispielsweise bei 1–2:1000 und das Ullrich-Turner-Syndrom bei ca. 1:2500 pro Neugeborene in Deutschland.

Altersgipfel

- Kinder mit einem uneindeutigen Genitale fallen bei Geburt sowie während der Pubertätsentwicklung auf.

Geschlechtsverteilung

- In der Literatur finden sich keine eindeutigen Angaben zur Geschlechtsverteilung.
- Nach der Geburt erfolgt oftmals die Geschlechtszuordnung anhand des vorliegenden Phänotyps, dieser muss aber nicht mit dem Wunschgeschlecht übereinstimmen.
- Daher wurde vom Gesetzgeber die Möglichkeit eingeräumt, die Geschlechtszuordnung freizulassen – falls gewünscht oder erforderlich.

Prädisponierende Faktoren

- Insgesamt ist hierzu wenig bekannt, bei manchen Patienten spielt in entsprechenden Genen die Allelfrequenz von Mutationen eine Rolle.

Ätiologie und Pathogenese

- Während der Embryonalentwicklung werden verschiedene Phasen der Geschlechtsdifferenzierung durchlaufen.
- Aus der anfänglich bipotenten Anlage entwickeln sich die geschlechtsspezifische Keimdrüse und das jeweilige äußere Genitale.
- Dabei unterscheidet man:
 - genetisches Geschlecht (46,XX oder 46,XY bzw. pathologische Chromosomensätze)
 - gonadales Geschlecht, d.h. die Entwicklung der bipotenten Gonade zu Hoden oder

Ovarien

- ▶ somatisches Geschlecht (Entwicklung des äußeren Genitales)
- ▶ Steuerung der Geschlechtsdifferenzierung:
 - ▶ Bei Vorhandensein eines Y-Chromosoms und damit auch einer SRY („sex determining region of Y“) erfolgt die Determinierung und Differenzierung der Gonade zum fetalen Hoden.
 - ▶ Eine entscheidende Rolle spielt das Anti-Müller-Hormon (AMH), das in den Sertoli-Zellen des Hodens gebildet wird.
 - ▶ Es führt bei genetisch männlichen Individuen zur Rückbildung der Müller-Strukturen (Uterus, Tuben, Ovarien und oberes Drittel der Vagina).
 - ▶ Unter dem Einfluss von LH (luteinisierendes Hormon)/HCG (humanes Choriongonadotropin) bilden die Leydig-Zellen Testosteron, das für die Entwicklung der inneren und äußeren männlichen Genitale sorgt.
 - ▶ Ist kein SRY vorhanden (Ausnahme SOX9-Duplikation) und bleibt die Bildung des AMH und Testosteron aus, entwickelt sich phänotypisch ein weibliches Genitale, unabhängig vom genetischen Geschlecht.

Symptomatik

- ▶ Eine Variante der Geschlechtsentwicklung besteht in folgenden Fällen (Tab. 289.1):
 - ▶ offensichtlich uneindeutiges Genitale, keine Zuordnung zum weiblichen oder männlichen Geschlecht
 - ▶ Virilisierung eines genetisch weiblichen Individuums (46,XX-DSD) (z.B. vergrößerte Klitoris >0,9cm, posteriore Fusion der großen Labien, Sinus urogenitalis, inguinale oder labiale Resistenzen
 - ▶ unzureichende Maskulinisierung eines genetisch männlichen Individuums (46,XY-DSD, z.B. bilateraler Hodenhochstand, hypoplastisches Skrotum, Mikropenis <2,5cm gestreckt, isolierte perineale Hypospadie oder milde Hypospadie mit Hodenhochstand)
 - ▶ Diskordanz zwischen Genitalbefund und pränatalem Karyotyp
 - ▶ kloakale Fehlbildung
 - ▶ Gonadendysgenese mit Entwicklung von Ovotestes-DSD oder testikulärer DSD (z.B. SRY+)
 - ▶ Bei der Virilisierung eines Mädchens bzw. nicht ausreichender Maskulinisierung eines Jungen können entweder völlig unauffällig erscheinende „männliche“ oder „weibliche“ Genitalien oder alle Übergangsstufen dazwischen, ohne klare Geschlechtszuordnung, vorliegen.

Tab. 289.1 Klassifikation der Varianten der Geschlechtsentwicklung (DSD) (Quelle: Richter-Unruh A. Disorders of Sexual Development (Wachstum und Entwicklung). In: Diederich S, Feldkamp J, Grüßendorf M, Reincke M, Hrsg. Referenz Endokrinologie und Diabetologie. Stuttgart: Thieme; 2020).		
chromosomale DSD	46,XY-DSD	46,XX-DSD
3β-HSD = 3β-Hydroxysteroid-Dehydrogenase; ATRX = Alpha Thalassemia/mental Retardation Syndrome X-linked; CXorf6 = chromosome X open reading frame 6; CYP11A1 = Cholesterin-Monooxygenase; DAX1 = dosage-sensitive sex reversal, adrenal hypoplasia critical region, on chromosome X, gene 1; DHCR7 = 7-Dehydrocholesterol-Reduktase; DHH = Desert Hedgehog Homolog; DMRT1 = Doublesex and Map-3 related Transcription Factor 1; HSD3B2 = Hydroxy-Delta-5-Steroid-Dehydrogenase, 3 Beta- and Steroid Delta-Isomerase 2; HSD17B3 = Hydroxysteroid 17-Beta Dehydrogenase 3; LHGCR = Luteinizing Hormone/Choriogonadotropin Receptor; MAMLD1 = mastermind-like domain containing 1; MODY = Maturity Onset Diabetes of the Young; MURCS = Müllerian duct aplasia-renal agenesis-cervicothoracic somite dysplasia, NR5A1 = nuclear receptor subfamily 5 group A member 1; RSPO1 = R-spondin-1; SOX9 = SRY-box transcription factor 9; SRY = Sex related Y chromosom; WNT4 = Wnt Family Member 4; WT1 = Wilms-Tumorsuppressorgen.		

chromosomale DSD	46,XY-DSD	46,XX-DSD
<ul style="list-style-type: none"> ▶ 47,XXY (Klinefelter-Syndrom und Varianten) ▶ 45,X0 (Ullrich-Turner-Syndrom und Varianten) ▶ 45,X0/46,XY (gemischte Gonadendysgenesien) ▶ 46,XX/46,XY 	<ul style="list-style-type: none"> ▶ Störungen der Hodenentwicklung: <ul style="list-style-type: none"> ▶ komplette oder partielle Gonadendysgenese, z.B. SRY, SOX9, NR5A1 (SF1), WT1 (WAGR, Dennys-Drash-Syndrom, Frasier-Syndrom), DHH, DAX1 (Xp21dupl), DMRT1 (9p24.3 del), ATRX (Xq13.3del) ▶ Störung der fetalen Leydig-Zell-Funktion, z.B. NR5A1, CXorf6 (MAMLD1) ▶ ovotestikuläre DSD ▶ Hodenregression 	<ul style="list-style-type: none"> ▶ Störungen der Ovarentwicklung: <ul style="list-style-type: none"> ▶ Gonadendysgenese ▶ ovotestikuläre DSD ▶ testikuläre DSD, z.B. SRY pos, dup SOX9, RSPO1 (Palmaplantar-Hyperkeratosis-XX-Männer), WNT4 (SERKAL-Syndrom)
	<ul style="list-style-type: none"> ▶ Störungen der Androgensynthese und -wirkung ▶ Störungen der Androgenbiosynthese: <ul style="list-style-type: none"> ▶ LHGCR (LH-Rezeptor-Mutationen) ▶ DHCR7 (Smith-Lemli-Opitz-Syndrom) ▶ Steroidogenic acute regulatory <u>protein</u> ▶ CYP11A1 ▶ HSD3B2 (3β-HSDII) ▶ CYP17 (17α-Hydroxylase/17,20-Lyase) ▶ P450-Oxidoreduktase (POR) ▶ HSD17B3 (17β-HSDIII) ▶ SRD5A2 (5-Alpha-Reduktase II) ▶ Störungen der Androgenwirkung: <ul style="list-style-type: none"> ▶ AR (Androgenrezeptordefekte) ▶ Medikamente 	<ul style="list-style-type: none"> ▶ Androgenexzess <ul style="list-style-type: none"> ▶ fetal <ul style="list-style-type: none"> ▶ 3β-HSDII ▶ CYP21A2 (21-Hydroxylase) ▶ CYP11B1 (11β-Hydroxylase) ▶ P450-Oxidoreduktase ▶ GRα (Glukokortikoid-Rezeptor-Mutationen) ▶ fetoplazentar <ul style="list-style-type: none"> ▶ CYP19 (Aromataseinsuffizienz) ▶ maternal <ul style="list-style-type: none"> ▶ mütterliche virilisierende Tumoren, z.B. Luteome
	<ul style="list-style-type: none"> ▶ andere: <ul style="list-style-type: none"> ▶ Syndrome mit assoziierten Genitalfehlbildungen (z.B. Kloakenfehlbildungen, Robinow-Syndrom, Aarskog-Syndrom, <u>Hand-Fuß-Genital-Syndrom</u>) ▶ persistierendes Müller-Gang-Syndrom ▶ Vanishing-Testis-Syndrom ▶ isolierte <u>Hypospadie</u> 	<ul style="list-style-type: none"> ▶ andere: <ul style="list-style-type: none"> ▶ Syndrome mit assoziierten genitalen Fehlbildungen, z.B. Kloakenfehlbildungen ▶ Müllerian Agensie / Hypoplasie (z.B. MURCS) ▶ Uterusfehlbildungen, z.B. MODY5 ▶ Vaginalatresien, z.B. McKusick-Kaufmann-Syndrom ▶ Labienverwachsungen

3β-HSD = 3β-Hydroxysteroid-Dehydrogenase; ATRX = Alpha Thalassemia/mental Retardation Syndrome X-linked; CXorf6 = chromosome X open reading frame 6; CYP11A1 = Cholesterin-Monooxygenase; DAX1 = dosage-sensitive sex reversal, adrenal hypoplasia critical region, on chromosome X, gene 1; DHCR7 = 7-Dehydrocholesterol-Reduktase; DHH = Desert Hedgehog Homolog; DMRT1 = Doublesex and Map-3 related Transcription Factor 1; HSD3B2 = Hydroxy-Delta-5-Steroid-Dehydrogenase, 3 Beta- and Steroid Delta-Isomerase 2; HSD17B3 = Hydroxysteroid 17-Beta Dehydrogenase 3; LHGCR = Luteinizing Hormone/Choriogonadotropin Receptor; MAMLD1 = mastermind-like domain containing 1; MODY = Maturity Onset Diabetes of the Young; MURCS = Müllerian duct aplasia-renal agenesis-cervicothoracic somite dysplasia, NR5A1 = nuclear receptor subfamily 5 group A member 1; RSPO1 = R-spondin-1; SOX9 = SRY-box transcription factor 9; SRY = Sex related Y chromosom; WNT4 = Wnt Family Member 4; WT1 = Wilms-Tumorsuppressorgen.

chromosomale DSD	46,XY-DSD	46,XX-DSD
	<ul style="list-style-type: none">▶ angeborener hypogonadotroper Hypogonadismus▶ Kryptorchismus	

3 β -HSD = 3 β -Hydroxysteroid-Dehydrogenase; ATRX = Alpha Thalassemia/mental Retardation Syndrome X-linked; CXorf6 = chromosome X open reading frame 6; CYP11A1 = Cholesterin-Monooxygenase; DAX1 = dosage-sensitive sex reversal, adrenal hypoplasia critical region, on chromosome X, gene 1; DHCR7 = 7-Dehydrocholesterol-Reduktase; DHH = Desert Hedgehog Homolog; DMRT1 = Doublesex and Map-3 related Transcription Factor 1; HSD3B2 = Hydroxy-Delta-5-Steroid-Dehydrogenase, 3 Beta- and Steroid Delta-Isomerase 2; HSD17B3 = Hydroxysteroid 17-Beta Dehydrogenase 3; LHGCR = Luteinizing Hormone/Choriogonadotropin Receptor; MAMLD1 = mastermind-like domain containing 1; MODY = Maturity Onset Diabetes of the Young; MURCS = Müllerian duct aplasia-renal agenesis-cervicothoracic somite dysplasia, NR5A1 = nuclear receptor subfamily 5 group A member 1; RSPO1 = R-spondin-1; SOX9 = SRY-box transcription factor 9; SRY = Sex related Y chromosom; WNT4 = Wnt Family Member 4; WT1 = Wilms-Tumorsuppressorgen.

Diagnostik

Diagnostisches Vorgehen

- ▶ Bei einem Neugeborenen mit Verdacht eines DSD wird als erstes eine Chromosomenanalyse angefertigt.
- ▶ Bei Diagnose einer chromosomalen DSD empfiehlt sich ein weiteres Vorgehen nach dem Karyotyp, s. Abb. 289.1.

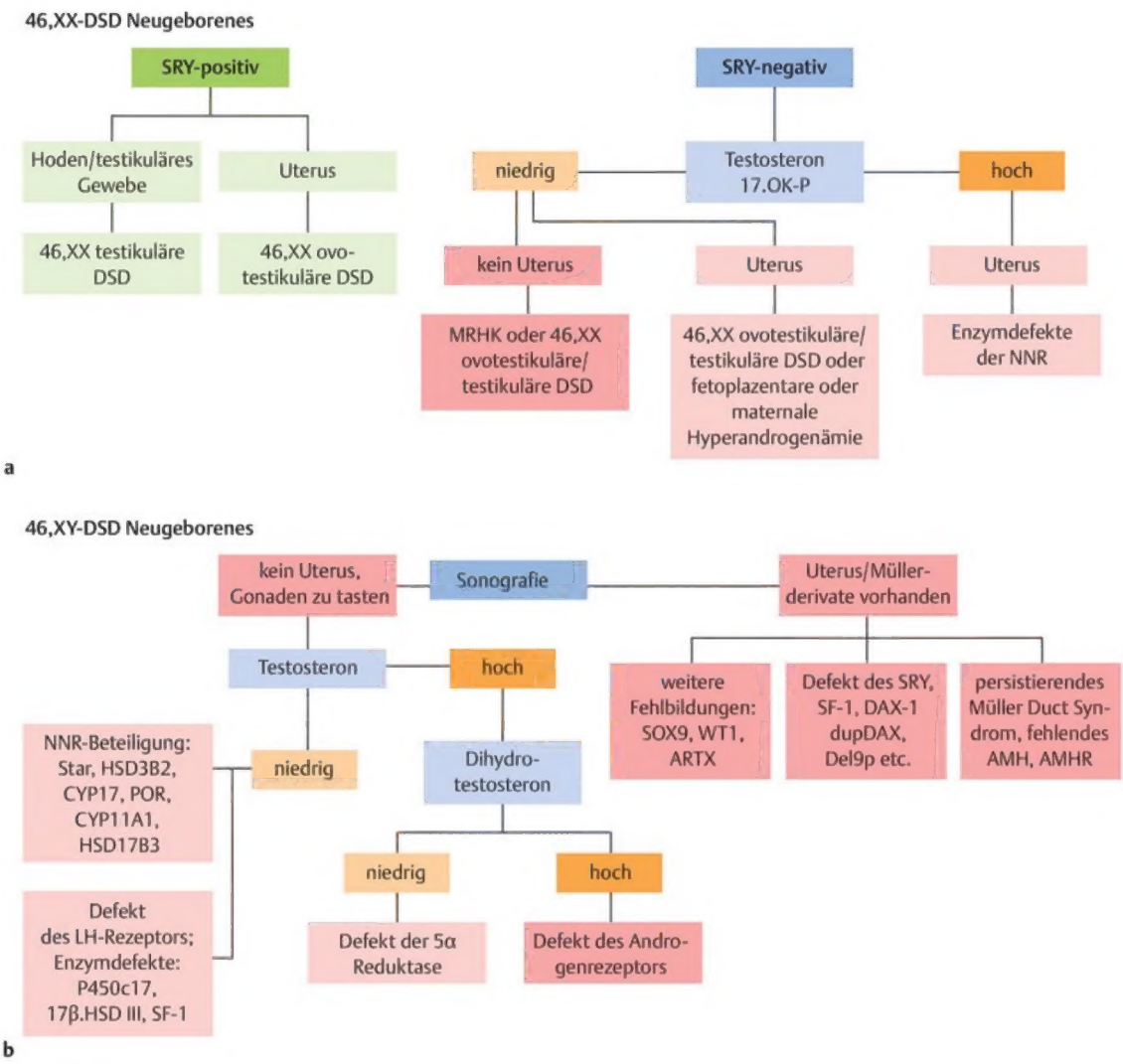


Abb. 289.1 Chromosomale DSD.

a Diagnostisches Vorgehen bei XX. 46,XX-DSD-Neugeborenes.

b Diagnostisches Vorgehen bei XY. 46,XY-DSD-Neugeborenes.

Anamnese

- ▶ Familienanamnese:
 - ▶ Indexpatienten, d.h. Patienten in der Familie, die anscheinend dieselbe Erkrankung

haben

- ▶ Konsanguinität
- ▶ unfreiwillige Kinderlosigkeit
- ▶ ggf. Familienstammbaum anfertigen
- ▶ Schwangerschaftsanamnese: Hormoneinnahme, Virilisierung der Mutter

Körperliche Untersuchung

- ▶ Darstellung der phänotypischen Charakteristika des äußeren Genitales, Gesamtstatus, Entwicklung, Genitalien (intersexuelle Stadien nach Prader [Abb. 289.2](#))
- ▶ zusätzliche Fehlbildungen (Syndrom)?
- ▶ isolierte schwere Hypospadie oder Klitorishypertrophie?
- ▶ Sind Gonaden in der Leiste/Skrotum tastbar, handelt es sich häufiger um Hoden, d.h. u.U. um ein genetisch männliches Individuum (Gonadendysgenese = ovotestikuläre Störung der Geschlechtsentwicklung).
- ▶ Rektaluntersuchung, Vaginalsondierung, Kolposkopie, Bilddokumentation!

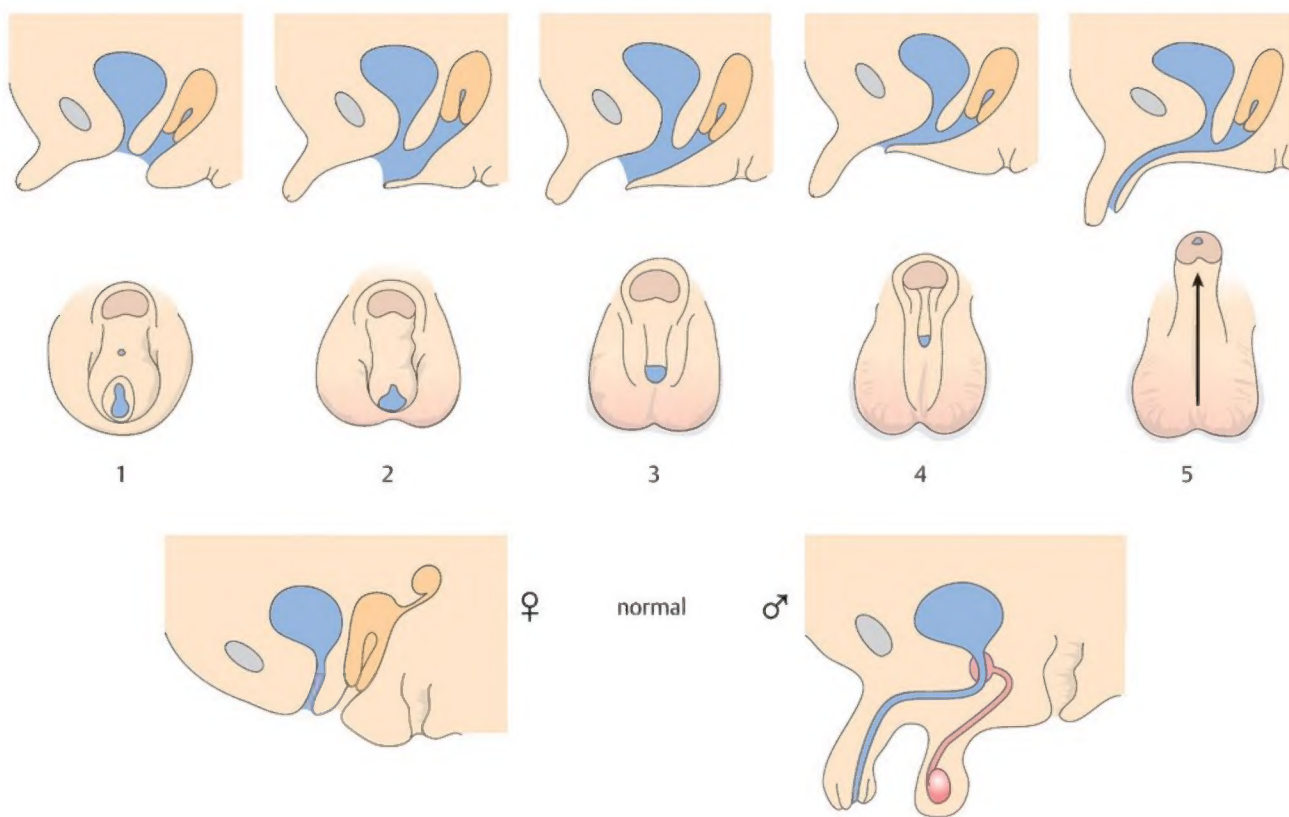


Abb. 289.2 Intersexuelles äußeres Genitale Typ 1–5.

Nach A. Prader [3].

Labor

- ▶ chromosomale Geschlechtsbestimmung (Karyotyp), evtl. Molekulargenetik; Schnelltest auf X-/Y-Chromosomen mittels FISH (Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung) innerhalb von Tagen möglich
- ▶ molekulare Karyotypisierung mittels Array-CGH (Mikroarray-basierte komparative genomische Hybridisierung) zur Detektion von Deletionen oder Duplikationen (z.B. Rokitsky-Küster-Mayer-Hauser-Syndrom)
- ▶ Durchführung von Whole-Exom-Sequenzierung/Panels zur Untersuchung verschiedener Formen der DSD
- ▶ Neugeborenen Screening: bei Erhöhung des 17-OH-Progesterons dringender Verdacht auf AGS
- ▶ hormonell: Steroidhormone 17-OH-Progesteron, 17-Hydroxypregnenolon, 21-Desoxykortisol, Kortisol, Androstendion, Testosteron, Dihydrotestosteron und Östradiol, Östron, zum anderen die Peptidhormone der Regulation ACTH (adrenokortikotropes Hormon) und Renin sowie der gonadalen Funktion und Regulation im Serum FSH (follikelstimulierendes Hormon), LH (luteinisierendes Hormon), Inhibin B und AMH (Anti-

Müller-Hormon)

- ▶ Gonadenfunktion nach der hormonellen Ruhephase: Basalwerte von Östrogen, Testosteron und nach Stimulation mit β -HCG-LHRH-Test (HCG = humanes Choriongonadotropin), LH, Östrogen, Testosteron nach HMG
- ▶ adrenogenitales Syndrom: ACTH-Test (Biosynthesedefekte der Androgene)
- ▶ β -HCG-Test (am besten nach der 4. Lebenswoche durchzuführen: z.B. 3d je 1500 IE, Blutentnahme 24 hnach der letzten β -HCG-Gabe)
- ▶ spezifische Diagnostik: Gaschromatografie/Tandem-MS (Urinsteroideanalyse), DNA-Analyse auf spezifische Gene der Geschlechtsdifferenzierung; Urin und Serum für spätere Analysen asservieren

Mikrobiologie

Molekularbiologie

- ▶ zytogenetische Untersuchung: klassische Chromosomenanalyse, bei Mosaikverdacht ggf. weiteres Gewebe untersuchen
- ▶ FISH-Analyse auf SRY
- ▶ Array-CGA oder Paneldiagnostik (NGS = Next Generation Sequencing)
- ▶ Whole-Exom-Sequenzierung

Bildgebende Diagnostik

Sonografie

- ▶ Darstellung des inneren Genitales, der Nieren und ableitenden Harnwege und der Nebenniere:
 - ▶ Uterus/Vagina darstellbar?
 - ▶ Fehlbildungen der Nieren/Harnwege?
- ▶ Sind die Nebennieren vergrößert?
- ▶ kaudale Entwicklungsstörung (Sinus urogenitalis)

MRT

- ▶ Bei Kindern oder Jugendlichen mit unklarem Befund kann ein MRT der Bauch-/ Beckenregion zur anatomischen Beurteilung und Gewebecharakterisierung hilfreich sein.

Instrumentelle Diagnostik

- ▶ Genitografie/-skopie: Müller-Strukturen darstellbar?
- ▶ ggf. Vaginoskopie oder Zystoskopie in Narkose
- ▶ Laparoskopie: Klärung der Situation der inneren Genitale verbunden mit der Möglichkeit einer diagnostischen oder therapeutischen Maßnahme

Differenzialdiagnosen

- ▶ s. Tab. 289.2

Tab. 289.2 Differenzialdiagnosen (DD) der Varianten der Geschlechtsentwicklung.

Häufigkeit	Differenzialdiagnose
häufigste DD	große Klitoris bei Frühgeborenen
zweithäufigste DD	Pubertas tarda
dritthäufigste	primäre <u>Amenorrhö</u> /Gynäkomastie
vierthäufigste	<u>Hirsutismus</u> in der Pubertät, polyzystisches Ovarsyndrom (PCOS)

Therapie

Therapeutisches Vorgehen

- ▶ Die abweichende Geschlechtsentwicklung kommt für Eltern oft sehr überraschend und

kann eine große psychische Belastung darstellen.

- ▶ Sowohl unerfahrenes medizinisches Personal als auch die Eltern sind zunächst irritiert und verunsichert, daher ist die zügige Einbindung erfahrener Kollegen (neonatale Oberärzte; pädiatrische Endokrinologen) wichtig.
- ▶ Eine rasche und sichere Diagnostik und Einschätzung der Befunde sind sehr hilfreich für die Beratung der Eltern über das Geschlecht ihres Kindes und darüber, wie es damit aufwachsen soll.
- ▶ Andererseits soll der drängende Wunsch nach einer eindeutigen Geschlechtszuweisung des Kindes nicht zu einer überstürzten Therapie führen, insbesondere nicht zu einer schnellen chirurgischen Intervention.
- ▶ Oftmals ergeht der Rat zur Wahl eines Geschlechts und eines eindeutigen Namens, um Ruhe in die Situation zu bringen – wohlwissend, dass es für das Kind die „falsche“ Geschlechtszuweisung ist.
- ▶ Das therapeutische Vorgehen ist abhängig vom Alter und dem vorliegenden Befund.
- ▶ Wichtig ist die weitere Betreuung in einem Kompetenzzentrum für DSD durch Kinderendokrinologen, eingebunden in ein multidisziplinäres Team (u.a. mit Kinderchirurgen, Kinderurologen, Psychologen, Gynäkologen, Genetikern).

Pharmakotherapie

- ▶ Medikamentöse Therapie mit Sexualhormonen ist in der Neonatal- und Säuglingsphase nicht erforderlich.
- ▶ Der Beginn ist individuell festlegbar und sollte den Wunsch des Patienten einbeziehen.
- ▶ Bei Vorliegen einer Hormonstörung (z.B. AGS = adrenogenitales Syndrom) muss diese entsprechend medikamentös therapiert werden.
- ▶ Sollte durch die körpereigene Produktion von Sexualsteroiden eine zum Phänotypus diskordante Entwicklung einsetzen, besteht die Möglichkeit einer Unterbrechung der Hormonproduktion durch GnRH-Analoga (GnRH = Gonadotropin-Releasing-Hormon).

Operative Therapie

- ▶ Außer in Notfallsituationen ist die Indikation für operative Maßnahmen in einem Kompetenzzentrum nach entsprechender Diagnostik zu stellen.
- ▶ Indikation zu operativen Eingriffen beim nicht einwilligungsfähigen Kind ist nur in Ausnahmefällen möglich und die Entscheidung ist durch ein multidisziplinäres Team zu treffen.

Verlauf und Prognose

- ▶ Die Lebenserwartung hängt von einer adäquaten Hormonersatztherapie ab und wird bestimmt vom rechtzeitigen Erkennen maligner Veränderungen der Gonade und der lebenslangen psychischen Gesundheit der betroffenen Menschen.
- ▶ Gentialoperationen sollten möglichst nur beim einwilligungsfähigen Jugendlichen oder Erwachsenen durchgeführt werden.
- ▶ Eine Änderung der früheren Geschlechtszuweisung und des Namens im Personenstandsregister ist möglich.

Literatur

Quellenangaben

- ▶ [1] Bundesministerium der Justiz. Gesetz zum Schutz von Kindern mit Varianten der Geschlechtsentwicklung vom 12. Mai 2021. Bundesgesetzblatt 2021 Teil I Nr. 24, ausgegeben zu Bonn am 21. Mai 2021, 1082–1084
- ▶ [2] Deutsche Gesellschaft für Urologie e.V., Deutsche Gesellschaft für Kinderchirurgie e.V., Deutsche Gesellschaft für Kinderendokrinologie und -diabetologie. S2k-Leitlinie Varianten der Geschlechtsentwicklung (Stand 07/2016). Im Internet: https://www.aem-online.de/fileadmin/user_upload/Publikationen/S2k_Geschlechtsentwicklung-Varianten_2016-

08_01_1_.pdf; Stand: 30.01.2023

- ▶ [3] Kerbl R, Kurz R, Roos R, Wessel L, Reiter K. Definition und Formen. In: Kerbl R, Kurz R, Roos R, Wessel L, Reiter K, Hrsg. Checkliste Pädiatrie. 5., vollständig aktualisierte Auflage. Stuttgart: Thieme; 2015

Literatur zur weiteren Vertiefung

- ▶ [1] Hugh IA, Houk C, Ahmed SF et al. Consensus statement on management of intersex disorders. J Pediatr Urol 2006; 2: 148–162
- ▶ [2] Wisniewski AB, Batista RL, Costa EMF et al. Management of 46,XY Differences/Disorders of Sex Development (DSD) Throughout Life. Endocr Rev 2019; 40: 1547–1572

Wichtige Internetadressen

- ▶ SHG Interfamilien: Selbsthilfegruppe für Familien, Eltern, Kinder, Geschwister, Angehörige von Menschen mit angeborenen Varianten der Geschlechtsentwicklung (DSD), im Internet: <https://interfamilien.de>; Stand: 21.4.2023

Quelle:

Bechtold-Dalla Pozza S, Richter-Unruh A. Varianten der Geschlechtsentwicklung. In: Kerbl R, Reiter K, Wessel L, Hrsg. Referenz Pädiatrie. Version 1.0. Stuttgart: Thieme; 2024.

Shortlink: <https://eref.thieme.de/11GS73IZ>